

2) 筋疾患分野

ベスレムミオパチー (Bethlem myopathy)

1. 概要

乳幼児期に発症し、緩徐に進行する近位筋優位の筋力低下と筋萎縮に加え、比較的早期より手指・肘関節・足関節などの屈曲拘縮を伴うミオパチーである。通常、常染色体優性であるが、最近劣性遺伝形式をとる例も報告された。ウルリッヒ病と同様に Collagen VI 遺伝子変異を原因とする。

2. 疫学

これまでに疫学調査が行われたことはない。本邦からは、1989年と1992年に症例報告があるのみである。両例ともに遺伝学的に診断が確定していない。欧米からは報告が散見されつつあるが、世界的にも疫学データは存在しない。

3. 原因

Collagen VI をコードする COL6A1, COL6A2, COL6A3 のいずれかの遺伝子の変異により発症する。

4. 症状

乳幼児期に発症し、近位筋優位の筋力低下と筋萎縮が緩徐に進行する。比較的早期より手指・肘関節・足関節などの屈曲拘縮を伴う

5. 合併症

歩行障害など。

6. 治療法

根本的治療法はなく、リハビリテーションなど保存的治療のみ。

7. 研究班

ベスレムミオパチーとその類縁疾患の診断と病態に関する研究